

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1936

N°

THÈSE 390

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

HOROWITZ Martin

Né le 27 Mars 1912 à CERNAUTI (Roumanie).

FRAGILITE OSSEUSE CONGENITALE

Analogies et différences entre l'ostéogénèse
imparfaite,

la dysplagie périostale et l'ostéopsathyrose

Président : M. OMBRÉDANNE, Professeur

Librairie L. RODSTEIN
17, rue Cujas, PARIS (V°)

1936

Année 1936

N°

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

HOROWITZ Martin

Né le 27 Mars 1912 à CERNAUTI (Roumanie)

FRAGILITE OSSEUSE CONGENITALE

Analogies et différences entre l'ostéogénèse
imparfaite,

la dysplasie périostale et l'ostéopsathyrose

Président : M. OMBRÉDANNE, *Professeur*

Librairie L. RODSTEIN
17, rue Cujas, PARIS (V°)

1936

I. — PROFESSEURS

MM.

Anatomie	ROUVIÈRE.
Physiologie	LÉON BINET.
Physique médicale	STROHL.
Chimie médicale	DESGREZ.
Bactériologie	Robert DEBRÉ.
Parasitologie et histoire naturelle médicale	BRUMPT.
Pathologie médicale et générale	BAUDOUIN.
Pathologie chirurgicale	CHEVASSU.
Anatomie pathologique	ROUSSY.
Histologie	CHAMPY.
Pharmacologie et matière médicale	TIFFENEAU.
Thérapeutique	HARVIER.
Hygiène et médecine préventive	TANON.
Médecine légale	BALTHAZARD.
Histoire de la médecine et de la chirurgie	LAIGNEL-LAVASTINE
Pathologie expérimentale et comparée	FIESSINGER.
Hydrologie thérapeutique et climatologie	Maurice VILLARET.
Clinique médicale	LOEPER.
	CARNOT.
	CLERC.
	Marcel LABBÉ.
Hygiène et clinique de la première enfance	LEREBOULLET.
Clinique des maladies des enfants	NOBÉCOURT.
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale	H. CLAUDE.
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	GOUGEROT.
Clinique des maladies du système nerveux	GUILLAIN.
Clinique des maladies infectieuses	LEMIERRE.
Clinique chirurgicale	CUNÉO.
	GOSSET.
	GRÉGOIRE.
Clinique ophtalmologique	LENORMANT.
Clinique urologique	TERRIEN.
	MARION.
Clinique d'accouchements	BRINDEAU.
	COUVELAIRE.
	JEANNIN.
Clinique gynécologique	MOCQUOT.
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie	OMBRÉANNE.
Clinique thérapeutique médicale	RATHERY.
Clinique oto-rhino-laryngologique	LEMAITRE.
Clinique thérapeutique chirurgicale	Pierre DUVAL.
Clinique propédeutique	SERGENT.
Clinique de la Tuberculose	BEZANÇON.
Clinique chirurgicale orthopédique de l'adulte	MATHIEU.
Professeurs sans chaire	HOVELACQUE.
	OLIVIER.
	VERNE.



II. — AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.

BÉNARD (Henri)	Pathologie médicale.
BERNARD (Et.)	Pathologie médicale.
BESANÇON (Just.)	Hydrologie.
BOULIN	Pathologie médicale.
BULLIARD	Histologie.
CATHALA	Pathologie médicale.
CHEVALLIER ..	Pathologie médicale.
DOGNON	Physique.
FEY	Urologie.
GALLIARD	Parasitologie.
GASTINEL	Bactériologie.
DE GAUDART D'ALLAINES	Pathologie chirurgicale.
GAYET	Physiologie.
GIROUD	Histologie.
HAGUENAU	Pathologie médicale.
HALPHEN	Oto-rhino-laryngologie.
HAZARD	Pharmacologie.
HUGUENIN	Anatomie pathologique.
JOANNON	Hygiène.
LABBÉ (Henri) .	Chimie biologique.
LACOMME	Obstétrique.
LANTUÉJOUL ..	Obstétrique.

MM.

LAROCHE (Guy).	Pathologie médicale.
LEMAIRE	Pathologie expérimentale.
LEVEUF	Pathologie chirurgicale.
LÉVY (Mlle J.).	Pharmacologie.
LÉVY-VALENSI .	Neurologie et Psychiatrie.
MOREAU	Pathologie médicale.
MOULONGUET ..	Pathologie chirurgicale.
MOUQUIN	Pathologie médicale.
OBERLING	Anatomie pathologique.
PETIT-DUTAILLIS.	Pathologie chirurgicale.
PIÉDELIEVRE ..	Médecine légale.
PORTES	Obstétrique.
RICHET	Physiologie.
SANNIÉ	Chimie biologique.
SÉNÈQUE	Pathologie chirurgicale.
TROISIER	Pathologie expérimentale.
TURPIN	Pathologie médicale.
VIGNES	Obstétrique.
WILMOTH	Pathologie chirurgicale.

III — AGRÉGÉS RAPPELÉS À L'EXERCICE pour le service des examens

MM.

ALGLAVE	Pathologie chirurgicale.
BUSQUET	Pharmacologie.
CHAILLEY-BERT.	Physiologie.

MM.

LEROUX	Anatomie pathologique.
NEVEU-LEMAIRE	Parasitologie.

IV. — AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE à titre permanent

MM.

ABRAMI
ALAJOUANINE ...
AUBERTIN
BRULÉ
CHABROL
CHIRAY
DONZELOT
DUVOIR
LIAN
PASTEUR - VALLE-
RY-RADOT
SÉZARY

Clinique médicale.

MM.

BASSET
BROcq
CADENAT
GATELLIER
HEITZ-BOYER ...
MOURE
QUENU
SCHWARTZ
VELTER

Clinique chirurgicale

MM.

ECALLE
GUÉNIOT
LE LORIER
LÉVY-SOLAL
METZGER

Clinique obstétricale

V — CHARGÉS DE COURS

MM.

CHAILLEY-BERT, agrégé ...	Éducation physique
LEDoux-LEBARD	Radiologie clinique.
WEIL-HALLÉ	Puériculture.
RUPPE	Stomatologie.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MON PÈRE ET A MA MÈRE

*Qui ont su me donner l'exemple
d'une vie de labeur et d'honnêteté
et qui n'ont reculé devant aucun
sacrifice pour me voir atteindre
mon but.*

*Faible témoignage de ma reconnaissance
et de mon grand amour
filial.*

A MONSIEUR ET MADAME I. GREIF

MON BEAU-FRÈRE ET MA SŒUR

*Dont la bonté pour moi fut sans
limites.*

*Qu'ils trouvent ici l'expression de
toute ma gratitude et de mon attachement
fraternel.*

A MONSIEUR LE DOCTEUR ET MADAME H. BURG

*Témoignage de mon amitié et de
ma grande reconnaissance.*

MEIS ET AMICIS

A MONSIEUR LE PROFESSEUR LOUIS OMBRÉDANNE
Professeur de Clinique Chirurgicale infantile de la Faculté
de Médecine de Paris
Chirurgien de l'Hôpital des Enfants malades
Commandeur de la Légion d'Honneur

*Qui nous a fait le grand honneur
d'accepter la présidence de cette
thèse.*

A NOTRE MAITRE, M. LE DOCTEUR ROBERT CLÉMENT
Médecin des Hôpitaux de Paris
Médecin de l'Hôpital Trousseau

*Qui nous a inspiré le sujet de
cette thèse et nous a guidé dans
notre travail par ses bienveillants
conseils.*

*En témoignage de notre profonde
reconnaissance.*

A MES MAITRES DES FACULTÉS DE MÉDECINE
ET DES HOPITAUX DE PARIS ET DE TOULOUSE

INTRODUCTION

On trouve dans la littérature médicale des observations de fragilité osseuse congénitale, classées sous diverses appellations : ostéogénèse imparfaite, fragilité osseuse congénitale, maladie de Lobstein, ostéopsathyrose, syndrome de Van der Hoeve, dysplasie périostale, syndrome de Porak et Durante. Ayant eu l'occasion, sous la direction bienveillante de notre maître, M. le Dr Robert Clément, d'observer plus spécialement 2 cas, nous avons cherché les points communs et les différences présentées par ces enfants pour savoir s'il était possible de ranger ces diverses observations dans un même cadre ou s'il était préférable de maintenir plusieurs dénominations.

Essayant ainsi de mettre de l'ordre dans cette question si confuse, nous serions très satisfait si cette thèse pouvait être de quelque utilité à des recherches ultérieures, contribuant ainsi à la connaissance de ces maladies à causes inconnues.

CHAPITRE I

GÉNÉRALITÉS

La dysplasie périostale ou syndrome de Porak et Durante et l'ostéopsathyrose ou maladie de Lobstein sont deux syndromes morbides que l'on a à tort ou à raison souvent confondus entre eux. Les auteurs allemands les ont souvent décrits ensemble comme le même syndrome sous la dénomination d'ostéogénèse imparfaite. Ce serait d'après eux une même maladie apparue suivant les cas à un stade plus ou moins avancé de la vie intra-utérine ou plus ou moins tard après la naissance.

Les Anglais se rattachent volontiers à cette hypothèse et désignent ces 2 maladies sous le nom générique de fragilité osseuse tantôt congénitale, tantôt acquise.

En France, les avis sont partagés. Les uns pensent que la dysplasie périostale est une entité morbide, qui, quoique ayant certaines ressemblances avec l'ostéopsathyrose doit en être définitivement séparée à cause de son caractère essentiel qui est la brièveté des membres ou micromélie. D'autres avec Pehu et Mlle Guillotel pensent au contraire qu'il est préférable d'employer la dénomination générique d'ostéogénèse imparfaite.

L'ostéogénèse imparfaite « en général », doit être séparée de l'achondroplasie ou chondrodystrophia foetalis, caractérisée celle-ci par le nanisme avec micromélie rhizomélique, mais les mains et les pieds sont courts et trapus. Les os ont une opacité normale et les fractures sont exceptionnelles.

Il existe également des fractures multiples chez les rachitiques, les scorbutiques au cours des myélomes, des chloromes, etc... Ces affections ont des caractères cliniques et radiologiques qui permettent de les distinguer facilement des diverses fragilités osseuses.

CHAPITRE II

LES ANALOGIES

Elles sont nombreuses et nous n'insisterons pas longtemps à leur sujet. Ce sont surtout la fragilité des os longs qui se brisent au moindre traumatisme et pour une cause toujours insuffisante à réaliser une fracture chez un sujet normal ; « ils se cassent comme du verre » (Lobstein) ; les caractères de ces fractures, transversales, le plus souvent au milieu de la diaphyse, multiples, relativement peu douloureuses, se réparant rapidement, avec un cal volumineux et parfois si parfaitement qu'il est impossible d'en retrouver la trace ; l'aspect radiologique du squelette, les os sont minces, grêles, transparents, la zone corticale linéaire et parfois interrompue, l'architecture irrégulière et mal dessinée ; la coloration bleue ardoisé de scélérotiques ; l'aspect aplati et élargi du crâne avec relief retro-auriculaire qu'Apert a appelé le crâne à rebord, les lésions histologiques du même ordre.

En se basant sur ces nombreux points communs, quelques auteurs ont admis que l'ostéopsathyrose et la dysplasie périostale ne constituaient qu'une seule et même affection dont la dernière serait la forme congénitale. Looser avait proposé d'appeler « ostéogénèsis imperfecta congenita » la dysplasie périostale et « ostéogénèsis imperfecta tarda » l'ostéopsathyrose essentielle.

CHAPITRE III

LES DIFFÉRENCES

Nous insisterons sur les signes différentiels entre dysplasie périostale et ostéopsathyrose et qui sont surtout : 1° la micromélie ; 2° la longévité et le pronostic vital éloigné et 3° le caractère hérédo-familial.

a) *La micromélie*

En 1845, Vrölik décrit un syndrome de dystrophie osseuse congénitale sous le nom d'ostéogène imparfaite. Une description très complète de cette affection a été donnée en 1905 par Porak et Durante sous le nom de dysplasie périostale.

Dans la description de ces auteurs et dans les observations publiées ultérieurement sous le nom de dysplasie périostale existe à peu près constamment, un symptôme auquel il semble qu'il faille attacher une grande valeur : la micromélie.

Dès leur naissance, ces enfants présentent des membres courts par rapport à leur taille. En général, la longueur de chacun des segments des membres est analogue. Le rap-

port de bras sur avant-bras et cuisse sur jambe est égal à 1 au lieu de 0,82 normalement. Il ne s'agit donc pas d'une micromélie rhizomélique, mais plutôt isomélique, bien que dans quelques cas le segment proximal semble un peu plus court que le segment distal. En outre, les membres sont incurvés, boudinés avec des sillons paradoxaux et profonds et contrastent avec les mains grêles aux doigts fins.

Cet aspect typique, nous l'avons trouvé dans la plupart des observations : Mlle Guillotel, Bauer ; Babonneix et Peignaux ; de Bruin ; Dujol et Michelou, Ferri, Mlle Dreyfus-See, Haszmann et Verdino (I, II), Kaplan, Macciota, M. Miraglia, Mouricaud, Bernheim et Sedaïllan, Stecher (I, II, III), Sorrentino.

A la lecture de quelques observations, nous n'avons pu préciser s'il y avait vraiment micromélie.

Dans les observations d'ostéopsathyrose ayant débuté à la naissance ou dans les premiers mois de la vie, on trouve en général des sujets de petite taille, mais pas de micromélie proprement dite. Les observations de MM. Lesné et Langle, Frontali, Clément, Sicard, Haguenau et Gilbert-Dreyfus, Chalochet, Lepent et J. Maës, le prouvent.

Quant à celles de MM. Ribadeau-Dumas, J. Debray et Saidmann, on constate qu'il y a raccourcissement du membre inférieur gauche avec déformation angulaire de la cuisse ; même aspect de l'avant-bras droit. Il s'agirait donc d'une forme de transition, étant donné que deux membres seulement sont frappés de micromélie. Stecher rapporte 4 cas d'ostéogénèse imparfaite dont 3 présentent une micromélie très marquée.

En résumé, presque tous les cas de fractures multiples congénitales apparues in utéro ou à la naissance présentent une déformation des membres avec micromélie et incurvation marquée. Cependant, dans un certain nombre de cas où l'ostéopsathyrose a été observée sur plusieurs générations et était donc manifestement congénitale, les enfants atteints de fragilité osseuse avec fractures multiples n'avaient pas de micromélie, bien que l'affection ait commencé quelquefois très tôt (Vander-Straeten, Sicard-Hagueneau et Gilbert Dreyfus, Gottstein, Crouzon, Breuer, Bouzon, Crouental).

Le crâne est en général mou, membraneux, parcheminé, mais ceci ne paraît pas être un signe pathognomonique, étant donné qu'on le trouve aussi dans les formes sans micromélie (cas de MM. Lesné et Langle). On remarque d'ailleurs que dans les cas d'ostéopsathyrose sans micromélie la taille des sujets est petite ainsi que le prouvent les observations de MM. Mondor et Sicard, Laederich, Mamou et Beauchesne, Crouzon, Bour et Turchini.

b) *Longévité et pronostic vital éloigné*

Les enfants atteints de dysplasie périostale naissent parfois avec un poids normal, mais il semble qu'ils aient une activité physiologique amoindrie. Ils tétent mal et malgré tous les efforts que l'on fait, n'augmentent de poids que très lentement.

Il n'y a pas de retard dans leur ossification ; les points d'ossification apparaissent en général aux dates voulues, mais si le crâne, membraneux à la naissance, s'ossifie assez

rapidement, les fontanelles restent longtemps béantes. La dentition est souvent un peu retardée, mais se fait normalement.

Beaucoup de ces nourrissons dépérissent sans symptômes spéciaux et meurent au bout de quelques jours ou de quelques mois. Le plus souvent, la mort se fait brusquement, d'une façon inopinée, sans qu'aucun symptôme la fasse prévoir, notamment sans complications pulmonaires et sans troubles gastro-intestinaux, le plus souvent sans fièvre ; quelquefois après une élévation brusque de la température (Haszmann et Verdino).

Les vrais cas de dysplasie périostale meurent jeunes : toutes les observations ou presque se terminent par la mort en bas âge. Les observations suivantes le prouvent suffisamment : cas de MM. Bauer et Michel, morts in utero ; Renou et Jeannin (II) une heure après la naissance ; Greppi, 20 jours ; Fulconis, 5 jours ; Meiller, 3 semaines ; Dujol et Michelin, 2 mois ; Wyatt et Mac Eashem, 2 mois et 10 jours ; Seheil, 3 mois ; Frontali, 3 mois ; Haszmann et Verdino (cas I), 6 mois ; Pehu et Guillotel, 4 mois ; Renou-Jeannin (I), 3 mois et demi ; Sorrentino, 6 mois et demi.

Cependant, un certain nombre d'enfants atteints de dysplasie périostale ont survécu plusieurs années. Avec des soins minutieux et en donnant à ces enfants de larges doses d'huile de foie de morue ou d'un bon ergosterol irradié, en les soumettant aux rayons ultra-violets et en leur fournissant en abondance du phosphore et des sels de calcium, on arrive à une certaine solidité des os et à ce que les fractures soient moins fréquentes.

Mais cette thérapeutique n'a qu'une action momentanée et ne guérit pas le syndrome. Si on l'arrête, les os se brisent à nouveau. Les enfants qui ont survécu gardent une petite taille en raison du raccourcissement de leurs membres. Un malade de Stecher avait 74 centimètres à 7 ans et demi, et 1 m. 01 à 13 ans. Paul G... a 0 m. 61 à 2 ans et demi.

Ces enfants restent aussi très au-dessous du poids normal. Le malade de Schabad pesait 10 kgs à 7 ans. Paul G... pèse 7 kgs 820. Le cas de MM. Babonneix et Peignaux pèse 7 kgs 545 à 4 ans.

La marche est toujours très retardée ; 9 à 10 ans dans le cas de Stecher.

Les auteurs suivants ont obtenu des survies prolongées : Haszmann et Verdino (II) 4 ans. Les cas de MM. Babonneix et Peignaux (6 ans), de Bruin (21 mois) et Stecher (13 mois, 5 ans et 14 ans et demi). Ces auteurs ne relatent pas la mort des sujets et les observations s'arrêtent aux âges sus-indiqués. Quant à Paul G..., il a 2 ans 1/2 et on espère obtenir mieux qu'une survie prolongée. Stecher est assez optimiste. Il rapporte 4 cas d'ostéogénèse imparfaite dont 3 sont indiscutablement des dysplasies périostales et donne les conclusions suivantes :

« Le pronostic de l'ostéopsathyrose congénitale n'est pas
« forcément défavorable, non seulement au point de vue
« vital, mais encore au point de vue de la réparation. Il
« semble que la différence entre les formes précoces et tar-
« dives a moins d'importance pour le pronostic ultérieur
« que la fréquence initiale des fractures. Le cas I montre que
« même un ostéopsathyrotique grave peut devenir un

« membre utile de la société, d'autant plus que l'intelli-
« gence est grande et précoce comme nous l'avons vu
« dans tous nos cas. Ceci est en contradiction avec Pei-
« ser, Garnier et Santenoise qui parlent d'une diminution
« des facultés intellectuelles. Il est curieux que les en-
« fants sont moins souvent enrhumés et qu'ils s'en tirent
« très bien, même de maladies graves. Tel l'enfant (II)
« qui présentait une invagination intestinale et ne pou-
« vait être nourri pendant six jours que par voie rec-
« tale. Il est probable que cette invagination était direc-
« tement causée par l'état général de l'enfant, lequel s'ac-
« compagne d'une diminution générale du tonus. Dans les
« cas I et III, il est à remarquer que chez le premier en-
« fant il ne s'est pas produit de pneumonie, malgré des
« fractures multiples des côtes et chez le deuxième, la pneu-
« monie a très bien guéri.

« D'où nécessité de surveillance médicale perpétuelle. De
« toute façon, les enfants atteints de cette maladie ne doi-
« vent pas être condamnés. »

Si donc, grâce au progrès thérapeutique, le pronostic vital n'est pas constamment fatal durant les premiers mois de la vie, l'état de ces enfants reste précaire pendant longtemps et lorsqu'ils survivent ce sont des nains micromèles. Ce caractère à lui seul suffit à les mettre à part parmi tous les sujets atteints de fragilité osseuse.

Quant aux vrais cas d'ostéopsathyrose, apparus même à un âge très précoce, le pronostic vital semble infiniment plus bénin. Les cas précoces d'ostéopsathyrose ne sont pas rares ; la statistique de Bomberger et Hulschinsky donne

sur 36 cas, 16 qui ont commencé au cours de la première année.

c) *Le caractère hérédofamilial*

L'ostéopsathyrose est presque toujours une maladie héréditaire et familiale, comme le prouvent les observations de MM. Cronental, Laederich, Mamou et Beauchesne, Gottstein, Crouzon, Macé de Lépinay et Di Matteo, Breuer, Chalochet, Lepent et Maës, Bouzon, Holm et Van de Zeppen et Vander Straeten.

On peut d'ailleurs admettre avec Bouzon, Holm et Van de Zeppen que :

- a) Le mal se transmet en ligne directe ;
- b) Il ne reparait jamais dans la descendance d'un membre resté lui-même indemne ;
- c) Il y a hérédité à caractère mendélien.
- d) Toutes les variantes sont possibles.

En outre, ces cas s'accompagnent souvent de surdité débutant vers l'âge de 30 ans, et due à une sclérose du tympan. Ce triple syndrome de fragilité osseuse, sclérotiques bleues et surdité a reçu le nom de syndrome de Van der Hoeve. Il s'accompagne parfois de troubles mentaux.

La dysplasie périostale n'est pas familiale.

Les cas que nous avons vus sont uniques et il n'y a jamais de cas de fragilité osseuse connus dans la famille. Faut-il en conclure que la dysplasie périostale n'est pas héréditaire, tandis que l'ostéopsathyrose l'est à un point très prononcé ? Cette hypothèse nous semble probable.

OBSERVATIONS

a) Observations de dysplasie périostale

Observation I (en partie inédite) (Voir fig. 1):

G... (Paul) est né le 3 janvier 1934, à terme après un accouchement normal assez court.

Dès sa naissance, l'enfant paraît anormal en raison de la brièveté de ses membres par rapport à son tronc, et surtout à sa tête qui semble volumineuse. Les membres très courts, surtout dans le segment proximal, sont arqués et l'aspect général est celui d'une achondroplasie, mais il suffit de mobiliser un membre pour provoquer des cris de douleur et avoir nettement la sensation de crépitation osseuse surtout au niveau des deux humérus et au niveau des jambes.

On est frappé par l'augmentation de volume en largeur des deux cuisses qui sont presque aussi larges que longues. La palpation donne sous les parties molles l'impression d'un fémur qui aurait deux ou trois fois le volume normal. Les jambes sont incurvées presque à angle droit au niveau du tiers inférieur et des deux tiers supérieurs, non seulement d'avant en arrière mais encore latéralement. On re-



Fig. I.

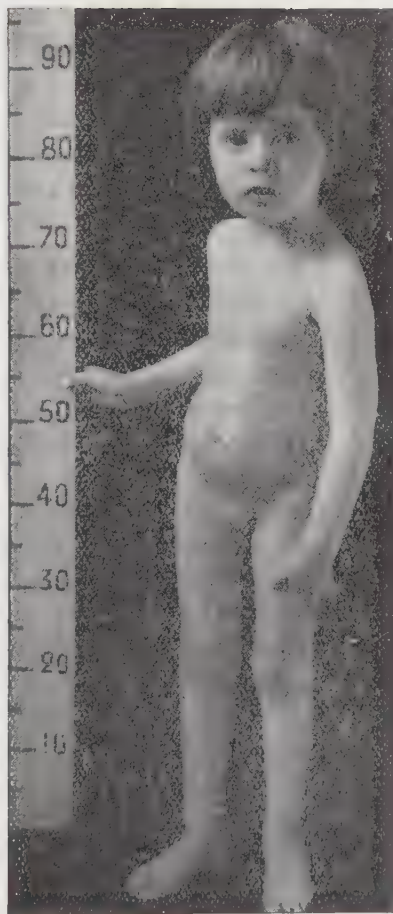


Fig. II.

marque des sillons et plis cutanés profonds et paradoxaux à la face externe des membres, particulièrement à la face antéro-externe des bras, aux avant-bras et sur les cuisses. Les mains sont fines ; les doigts grêles, fusiformes et presque de même longueur. Aux quatre membres, le rapport du segment proximal sur le segment distal est égal à 1 (avant-bras et bras : 6 centimètres ; jambes et cuisses, 8 centimètres).

La tête est proportionnellement volumineuse (périmètre, 35 centimètres).

Les sutures sont un peu écartées, les fontanelles très larges et tous les os, aussi bien les frontaux que les pariétaux et les occipitaux, ont la consistance d'une mince feuille de parchemin. A la palpation, l'impression est différente de celle ressentie dans le cranio-tabes, ou même la cranio-malacie, où la sensation a été comparée à celle d'une balle de celluloïd et dans lesquelles, pour provoquer une dépression, il faut appuyer légèrement. Ici, on a l'impression d'avoir le cerveau dans la main, séparé seulement par une mince feuille de papier un peu rigide. La face paraît petite par rapport à la tête, mais les traits sont réguliers. Les sclérotiques sont bleu ardoisé, foncés, d'abondants cheveux noirs recouvrent le crâne et descendent bas sur le front.

Le tronc paraît normal. Le gril costal est régulier, il n'y a pas de chapelets, on ne sent pas de cals le long des côtes. La colonne vertébrale est souple, sans déformation. Le foie et la rate ne sont pas perceptibles à la palpation. Une hydrocèle double augmente le volume des bourses.

L'examen radiographique du squelette montre l'existence de fractures multiples.

Le 16 janvier, au niveau des membres, on relève à droite une fracture, exactement au milieu du cubitus ; deux côte-à-côte ou une complexe, au milieu de la diaphyse radiale. Sur l'humérus, un trait de fracture transversal très net, à égale distance des deux extrémités, la moitié inférieure est complètement écrasée et disparaît dans un cal très volumineux. Du côté gauche, il existe une fracture à l'extrémité inférieure du cubitus, deux fractures sur le radius ; une en pleine diaphyse, l'autre un peu au-dessus de l'extrémité inférieure. Le tiers inférieur de l'humérus est séparé des deux tiers supérieurs par un trait de fracture presque transversal. Il y a déplacement du fragment inférieur et on a l'impression qu'il y a plusieurs esquilles dans le cal très volumineux qui se trouve à ce niveau.

Sur les os des membres inférieurs, on voit une fracture oblique de la diaphyse tibiale droite, une fracture médiane avec angulation marquée au niveau du fémur et écrasement de la moitié supérieure, et du côté gauche, deux fractures sur le tibia, deux sur le fémur avec éclatement et cal énorme au niveau de l'union du tiers inférieur et du tiers moyen.

Les deux clavicules sont brisées en leur milieu, il existe quelques fractures des côtes.

Outre les fractures multiples, la radiographie montre des os minces, grêles et transparents, on distingue une couche corticale extrêmement amincie et l'architecture osseuse ne présente pas les travées régulières et nettes que l'on voit d'habitude. La trame osseuse est à peine dessinée et l'os of-

fre un aspect flou, uniforme, très peu opaque. Les extrémités osseuses sont nettes, le cartilage de conjugaison régulier, sauf les extrémités inférieures du tibia et du péroné droits, probablement en raison de fractures situées à ce niveau. Le péroné est réduit à un simple cordon filiforme. Le tibia et le péroné présentent une courbure de grand rayon au niveau de leur tiers inférieur.

La radiographie du crâne confirme la minceur extraordinaire de la boîte crânienne. La colonne vertébrale paraît normale ; le bassin indemne.

Cet aspect radiologique est bien spécial. Il est impossible de le confondre avec celui du rachitisme, de l'ostéomalacie ou du scorbut. On ne voit aucune lésion d'ostéochondrite ou de périostite qui puisse faire songer à la syphilis congénitale.

Ultérieurement et sous l'influence de la thérapeutique, les cals volumineux et flous entourant les fractures, se condensent, se limitent et il se fait une réparation si parfaite en certains points qu'on a du mal à retrouver la trace des fractures anciennes. Dès le 24 février, les fractures des extrémités inférieures du radius et du cubitus gauches sont complètement réparées. Le 30 avril, les os de l'avant-bras droit ont repris un aspect presque normal et la plupart des fractures existant à la naissance sont réparées. Il faut noter dès cette époque, le remodelage vraiment merveilleux qui s'est fait au niveau de certains os, notamment des fémurs qui, à la naissance complètement éclatés étaient informes.

De nouvelles fractures se sont produites. Une d'entre elles est surprise sous la forme d'un trait transversal en pleine

diaphyse radiale gauche par la radiographie du 24 février. Alors que le 10 juillet, les os des membres supérieurs ne présentaient plus que quelques traces très effacées de fractures anciennes, le 5 octobre, on voyait une fracture médiane de l'humérus droit, deux fractures sur le radius droit, une fracture sur le radius gauche et une nouvelle fracture transversale du radius gauche, apparaît sur la radiographie du 4 janvier 1935.

Au niveau des membres inférieurs, les réparations ont été plus lentes. Au 30 avril, les os sont redevenus presque cylindriques, mais ils sont encore très incurvés, notamment au niveau des jambes. Ultérieurement, ces incurvations tendront à s'atténuer, les os restant cylindriques avec des travées architecturales à peine indiquées.

Les points d'ossification ne semblent pas être en retard à la naissance, les points épiphysaires inférieur du fémur et supérieur du tibia qui, normalement, apparaissent au neuvième mois de la vie foetale sont déjà volumineux. Le premier point carpien est déjà visible sur les radiographies du 30 mars (à peine 3 mois) ; le 10 juillet, deux points d'ossification carpiens sont déjà nets (6 mois).

La première dentition s'est faite avec quelque retard, la première dent est apparue à un an, la deuxième à treize mois. A dix-sept mois, il a huit dents.

D'abord nourri au sein, puis à l'allaitement mixte, l'enfant a augmenté de poids, régulièrement, mais lentement : 2 kg. 900 à la naissance (3 janvier 1934) ; 2 kg. 800, le 2 février ; 3 kg. 460, le 2 mars ; 4 kg. 070, le 20 avril ;

4 kg. 300, le 4 mai ; 4 kg. 549, le 5 juin ; 4 kg. 717, le 3 juillet ; 5 kg. 670, le 5 octobre ; 6 kg. 100, le 4 janvier 1935 ; 6 kg. 970, le 7 juin 1935.

Cette croissance pondérale ralentie est la règle dans l'ostéogénèse imparfaite. Elle est légitimée ici, en outre, par l'anorexie et la gêne de la déglutition causées par des végétations adénoïdes très développées et par des troubles gastro-intestinaux très fréquents. Durant presque toute la première année, l'enfant présentait trois à quatre selles par jour, souvent mal liées et glaireuses.

L'examen des selles, le 9 novembre 1934, donne :

Graisses totales	4 gr. 28 %
Acides gras	2 gr. 27 %
Graisses neutres	2 gr. 28 %
Savons	0 gr. 46 %

La proportion des divers lipides est donc :

Acides gras	45 %
Graisses neutres	45 %
Savons	10 %

L'enfant grandit très peu, 52 centimètres le 5 octobre (9 mois) ; 55 centimètres à dix-sept mois, mais garde une micromélie non rhizomélique, toujours apparente ; le rapport des différents segments des membres étant toujours à peu près égal à 1. Le 17 novembre, le tour de tête était de 44 centimètres.

Des signes de spasmodophilie ont été observés à maintes reprises, malgré l'administration à peu près sans arrêt de chlorure de calcium. Le 12 janvier, le signe de Chvostek

irradiait la lèvre supérieure et à la paupière inférieure du même côté. Le 16 mars et le 25 mai, il était encore net.

L'examen chimique du sang, prélevé dans le sinus longitudinal supérieur, a donné par litre :

Calcium, 0 gr. 092 ; Cholestérol, 1 gr. 40 ; Urée, 0 gr. 33.

Le 28 avril 1934.

Calcium, 0 gr. 1075 ; Phosphore en $P^2 O^5$, 0 gr. 498.

Le 28 août (Ch.-O. Guillaumin) (1).

Calcium total 0 gr. 111

Phosphore salin en $PO^4 H^3$ 0 gr. 173

Phosphatases en $PO^4 H^3$ 1 gr. 70

Avec la méthode employée par Guillaumin, le taux normal des phosphatases sanguines est de 0,3 — 0,6. Il y a donc augmentation considérable plus marquée que celle du P et du Ca.

Examen interférométrique du sang (Guillaumin) :

	Sérum	Normale	Différence
Hypophyse antérieure	8,4	7,5	+ 0,9
Hypophyse postérieure	11,2	10	+ 1,2
Parathyroïde	6,5	8	— 1,5
Surrénale totale	5,6	6,5	— 0,9

Interprétation proposée : déficiences hypophysaires de très faible intensité ; pas d'anomalie parathyroïdienne perceptible.

A maintes reprises, l'enfant a fait des poussées fébriles, d'origine rhino-pharyngée avec, en février 1934, des signes

(1) Sérum séparé dès la réception. Normale Ca total 0,095 à 0,105 ; phosphore salin : 0,100 à 0,120 ; phosphatases : 0,3 à 0,6.

bronchitiques. En mai, il présenta une pyodermité au niveau du cou et des épaules. De juillet à novembre, la rate fut nettement perceptible et le foie augmenté de volume. Il faut noter que le thorax est bréviligne et élargi à sa base.

Agé de dix-sept mois, il mesure 55 centimètres et pèse 6 kg. 970.

Le 5 octobre 1935 il pèse 7 kg. 280 ; le 27 novembre, 7 kg. 380. Son tour de tête est à ce moment là de 48 centimètres et la longueur des membres, la suivante :

	Bras	Avant-bras
M. S. }	Bras gauche.. 9 cm. $1/2 + 10$ cm. = 19 cm. $1/2$	
	Bras droit ... 9 cm. + 10 cm. = 19 cm.	

	Cuisse	Jambe
M. I. }	Jambe droite.. 15 cm. + 11 cm. $1/2 = 26$ cm. $1/2$	
	Jambe gauche 13 cm. + 12 cm. = 25 cm.	
	longueur totale 62 cm.	

L'enfant a reçu 8 piqûres d'anthypophyse (traitement interrompu pendant les vacances, n'a pas été repris depuis).

On lui donne uvesterol et chlorure de calcium. Le 13 décembre 1935 on trouve :

Calcium dans les urines	0 gr. 36 p. 1000
Créatine préformée	0 gr. 22 p. 1000
Créatine	0 gr. 20 p. 1000
Créatine totale	0 gr. 42 p. 1000

Le 14 décembre 1935 il pèse 7 kg. 510 et a donc gagné 130 gr. en 17 jours ; le 10 janvier 1936 il pèse 7 kg. 240 (perte de 270 gr. en 1 mois) ; le 11 février, 7 kg. 660. Il a 18 dents. Il présente de la diarrhée. Il a reçu 20 ampoules

de 2 cc. d'extrait de lobe antérieur d'hypophyse. La taille est de 0 m. 6r.

Le 7 mars il pèse 7 kg. 530 et cet amaigrissement est consécutif à un petit épisode fébril. On reprend énergiquement le traitement et actuellement (le 2 mai 1936) il pèse 7 kg. 820 et mesure 61 centimètres. Il a 18 dents bien formées. En août il a eu 2 fractures du bras droit.

Quant aux autres observations de dysplasie périostale, que nous avons pu recueillir nous en résumerons les points essentiels.

MM. *Dujol et Michelon* rapportent l'observation d'une fille née à terme après une grossesse pénible, comme quatrième enfant d'une mère cardiaquée. Pas d'antécédents familiaux de fragilité osseuse. On est tout de suite frappé par l'aspect particulier des membres qui sont courts, incurvés et boudinés. On constate en outre qu'il y a de nombreuses fractures ayant consolidé avec cals volumineux. Il y a des fractures non consolidées et on perçoit nettement la crépitation. Le visage est petit par rapport au crâne qui apparaît comme tassé de haut en bas, l'occipital est refoulé en arrière et le front est olympien. Les os du crâne sont mous, les fontanelles très étendues et les sutures élargies. Les sclérotiques sont de coloration bleu ardoisé. L'état général est précaire, nourri au biberon, à cause de l'état de santé de la mère, il augmente légèrement de poids pour diminuer bientôt en refusant le biberon. On essaie le gavage et la couveuse. Après une légère reprise, l'enfant continue à dépérir jusqu'à la mort survenue à l'âge de 2 mois.

Haszmann et Verdino rapportent 2 observations de dysplasie périostale, qu'ils appellent « *osteogenesis imperfecta* ».

Cas I. Il s'agit d'un enfant mâle, qui attire l'attention dès sa naissance. Il a les membres courts, boudinés et ne mesure que 43 cm. Son crâne est très mou et la grande fontanelle mesure 4 cm. 4 de diamètre. Les os longs et les côtes sont incurvés, coudés en plusieurs endroits avec de gros cals. Les sclérotiques sont bleues. Poids 2.770 gr. Pas de cas semblable dans la famille. L'enfant se développe assez bien, mais malgré toutes sortes de soins attentifs, il se produit des fractures, qui guérissent assez vite. L'intelligence se développe normalement. A l'âge de 6 mois l'enfant a un peu de fièvre. Il se forme des furoncles et pyodermies et la fièvre monte à 41°6. Toute thérapeutique antipyrétique s'avère inefficace et l'enfant succombe dans cet état. L'autopsie pratiquée aussitôt montre : fractures des extrémités, côtes et clavicules. Aplatissement de l'occiput, léger rachisme, bronchite, atelectasies pulmonaires. Il s'agit d'ostéogénésis imperfecta.

Cas II. C'est une fille qui est admise à l'hôpital à l'âge de 10 jours. Aucun cas de fragilité osseuse dans la famille. Poids 2.220 gr., longueur 34 cm. Les membres sont courts et très incurvés. Le crâne est très mou et les fontanelles très grandes. Les sutures sont larges. Il y a de multiples fractures ayant consolidé avec de gros cals. Tout contact est pénible et arrache des cris à l'enfant. La musculature est peu développée. Le thorax est proéminent, surtout le sternum. Les sclérotiques sont bleues. On institue un traitement à

l'hormone de parathyroïde, la friabilité osseuse s'améliore. A l'âge de 2 ans 1/2 on revoit l'enfant et on constate une déformation marquée des membres mais l'intelligence se développe normalement. La grande fontanelle est presque fermée et le crâne presque dur, mais la tête est très grosse. Tout contact est douloureux. La dentition est mauvaise et retardée. Il n'y a plus de nouvelles fractures et on essaye le redressement des incurvations à l'aide d'ostéotomies. On constate une grosse amélioration de la mobilité. A l'âge de 4 ans l'enfant meurt d'une double pneumonie, consécutive à la coqueluche.

M. *Renou*, dans sa thèse, publie 2 observations de dysplasie.

Observation I. L'enfant naît avec l'aspect caractéristique. Membres courts et incurvés, multiples fractures avec gros caïs, crâne mou et fontanelles larges, sclérotiques bleues. Aucun cas semblable n'est connu dans la famille. Jusqu'à l'âge de 3 mois l'enfant se porte bien, les fractures ont consolidé, le crâne encore mou présente de larges surfaces ossifiées et à l'âge de trois mois et demi il meurt de gastro-entérite.

Observation II. Fille née comme huitième enfant après un accouchement normal et meurt 1 heure après. On constate le même aspect que précédemment. Les membres sont courts, boudinés et incurvés, la calotte cranienne est très peu ossifiée, les sclérotiques sont particulièrement bleues. On n'a pas trouvé de cas d'ostéogénèse imparfaite dans la famille.

MM. *Babonneix et Peignaux* voient le 25 octobre 1922

une fille âgée de 8 jours, débile, ayant un poids de naissance inconnu, née après 7 mois 1/2 d'une grossesse pénible. La sage-femme constate à la naissance que les membres inférieurs sont immobiles et déformés. Il y a crépitation et une perforation du voile du palais. A l'examen on constate : les cuisses sont en flexion et abduction, en fuseaux aplaties courtes et presque immobiles. Les jambes sont convexes dans le sens antéro-postérieur. Les pieds sont un peu cyanosés. La palpation est douloureuse. On perçoit des fractures multiples aux membres inférieurs. *Les bras* sont collés au tronc et il y a un sillon profond à leur partie moyenne. Les avant-bras sont incurvés en-dedans. Les mains sont grandes. La palpation est irrégulière et il y a de la crépitation à gauche. La tête humérale droite paraît augmentée de volume. Le crâne présente une voûte molle. Les fontanelles sont énormes et les sutures larges. Il y a en outre hypertension ventriculaire. Les yeux ont les sclérotiques bleues et les globes sont saillants. La voûte palatine présente un sillon antéro-postérieur ; il y a des kystes épidermiques. Les téguments sont d'une teinte orangée. Le 30 octobre, M. Baumgartner constate : raccourcissement des 2 cuisses avec épaissement des 2 fémurs par chevauchement. Coudure angulaire des 2 tibias à l'union des tiers inférieur et moyen. Les humérus présentent une fracture du tiers moyen. Impression de fractures récentes pour les humérus et tibias et de fractures plus anciennes pour les fémurs. La radio montre des fractures multiples avec cals volumineux. On institue un traitement avec gouttières et attelles, suivi d'amélioration. Le 30 novembre on institue un traitement antésyphilitique à longuent mercuriel. Au bout de 2 mois les frac-

tures réapparaissent et on pose le diagnostic de dysplasie périostale. Cette enfant a été revue le 26 décembre 1926 à l'âge de 4 ans. Elle mesure 0 m. 60 et pèse 7 kg. 545. La tête est grosse et la fontanelle antérieure n'est pas encore fermée. Les dents sont irrégulièrement implantées et cariées. Les yeux sont exorbités. Il y a scoliose angulaire de la huitième vertèbre cervicale. Les membres inférieurs sont raccourcis et incurvés. Au repos, le pied gauche se trouve reposé au-dessus et en dehors du genou droit. Les pieds sont un peu plats. La marche et la station debout sont impossibles. Les bras sont d'inégale longueur et incurvés. Les avant-bras sont également incurvés. L'enfant parle un peu et s'alimente bien. En 1928 l'enfant était encore vivant.

M. J. de Bruin présente un enfant de 21 mois atteint de dysplasie périostale. Il a 4 frères et sœurs en bonne santé. A la naissance il ne bouge pas et on l'admet à l'hôpital avec fractures multiples. Actuellement (à 21 mois), il présente une micromélie surtout marquée aux membres inférieurs. Les fémurs et humérus sont légèrement courbés. Le crâne est constitué par des plaques osseuses. La grande et petite fontanelle ne sont pas encore fermées. Jusqu'à l'âge de 8 jours le crâne était comme un sac dermique pourvu seulement de quelques plaques osseuses. L'enfant ne peut s'asseoir, ni se tenir debout. Il est curieux de constater qu'il n'a pas de sclérotiques bleues.

b) *Observations d'ostéopsathyrose*

Observation II (voir fig. 2)

B... Geneviève âgée de trois ans, est née de parents bien

portants. Antécédents tuberculeux chez la grand'mère et les oncles. Un autre enfant âgé de cinq ans est bien portant. Aucune fragilité osseuse dans la famille.

Accouchement tardif, rapide, poids : 3.750 grammes.

A la naissance, l'enfant présentait une fracture de la clavicule et de deux côtes droites.

Depuis elle a fait à plusieurs reprises, des luxations du genou et de la cheville. Il y a un mois, fracture du tibia droit.

A plusieurs reprises eczéma récidivant. Trois crises d'asthme. L'enfant a marché à dix-neuf mois seulement. Enurésie.

Le 7 mai 1935, belle enfant, de taille au-dessus de la normale : 95 centimètres, sans déformation des membres. Elle a des sclérotiques franchement bleutées. Le front est proéminent, les cheveux plantés très bas. Les incisives médianes supérieures sont abrasées : il ne reste qu'un chicot à la place de chacune d'elles.

L'examen viscéral ne montre aucune anomalie. Pupille normale, réflexes tendineux et cutanés normaux, intelligence vive. L'enfant est propre, s'habille elle-même, etc...

La mensuration des membres donne des deux côtes : bras (acromion à olécrane), 19 cm. ; avant-bras (olécrane styl-cubital), 13 cm. 5 ; cuisse (ép. illiaque antéro-supérieure), 27 cm. ; jambe, 20 cm.

Les doigts sont très longs.

Radiographie : décalcification marquée de tous les os. Architecture lâche et grêle dans les zones juxta-épiphysaires. Couche compacte des tibias nette pas amincie. Cartilages de conjugaison et ligne d'ossification normaux.

Fracture en biseau et en bois vert à l'union du tiers inférieur et du tiers moyen du tibia droit.

Calcium du sang, 0 gr. p. 1000 le 7 juin 1935.

Autres observations d'ostéopsathyrose.

MM. *Lesné et Langle* présentent un enfant de 12 ans de petite taille et qui présente une fragilité anormale du squelette. Dès sa naissance il se fracture à plusieurs reprises les diaphyses des os longs le crâne est membraneux et mou jusqu'à trois mois, mais il n'y a ni micromélie, ni incurvation. A l'âge de 12 ans il mesure 1 m. 08 et pèse 18 kg., le crâne est « à rebords ». On trouve à la radiographie des vestiges de fractures multiples avec cals vicieux. On trouve dans les antécédents la syphilis et la réaction de B.-W. s'est montrée positive à deux reprises. Il s'agit sans doute d'ostéopsathyrose chez un hérédo-syphilitique.

MM. *Bouzon, Holm et Van de Zeijpen* présentent une femme atteinte de fragilité osseuse anormale sans autre symptôme. Les auteurs ne font pas le diagnostic mais, quelque temps après on voit son fils âgé de 10 ans qui se fracture le tibia en se retournant dans son lit et qui a des sclérotiques bleues. On pose le diagnostic d'ostéopsathyrose à caractère hérédo-familial.

Breuer présente 3 cas d'ostéopsathyrose à sclérotiques bleues.

Observation I. — Il s'agit d'un enfant de 2 ans qui présente plusieurs fractures. Son père en avait eu à plusieurs reprises. On institue un traitement au lactate de strontium, calcium, huile de foie de morue, et rayons ultra-violet.

Grâce à ce traitement, l'enfant, actuellement âgé de 7 ans, n'a plus de fractures et peut aller à l'école.

Observation II. — Sa sœur traitée depuis trois ans par les mêmes méthodes se trouve aussi considérablement améliorée. Elle avait eu une fracture d'une clavicule et une fêlure de l'os iliaque consécutive à une chute.

Observation III. — Son frère qui a des sclérotiques bleues est en traitement depuis 6 mois. Il n'a pas eu de fractures jusqu'à présent.

Gottstein présente deux frères atteints d'ostéopsathyrose avec troubles labyrinthiques, et dont on peut suivre la généalogie morbide à travers 4 générations.

MM. *Chalochet*, *Lepent* et *J. Maës* rapportent trois observations concernant une mère ayant présenté 28 fractures, et ses 2 enfants à 2 fractures chacun. Ils ont tous les autres signes de la maladie et le garçon a en plus une ectopie testiculaire.

M. *Van der Straeten* (*Louvain*) présente 3 sujets montrant le triple syndrome de fragilité osseuse : sclérotiques bleues et surdité. 1° Fillette de 9 ans, père et mères indemnes, pas de cas semblable connu dans la famille. 2° Homme âgé de 31 ans avec deux fractures sclérotiques bleues et surdité débutante et 3° sa fillette, 4 ans, cinq fractures et qui a le crâne aplati. On peut suivre l'hérédité à travers 3 générations. 1^{re} génération. Femme de 64 ans qui présente la triade complète, 13 fractures, elle est la seule atteinte d'une famille de 7 enfants. 2° génération, 9 enfants : les trois plus âgés ont la triade complète et les deux moins âgés ont seulement des fractures et des sclérotiques bleues ; 4 enfants

sont indemnes. 3^e génération. Un sujet de la deuxième génération à cinq enfants dont deux ont des sclérotiques bleues et des fractures et trois sont indemnes. Un autre sujet de la deuxième génération a trois enfants dont deux ont des sclérotiques bleues et fractures. Le troisième (celui qui est présenté) à deux fillettes dont l'une de 4 ans a des sclérotiques bleues et cinq fractures (présentée) et l'autre âgée de seize mois a des sclérotiques bleues seulement.

Cronental présente un père et un fils atteints de fragilité osseuse et sclérotiques bleues. Il s'agit d'ostéogénèse imparfaite à travers trois générations avec d'autres signes de dégénérescence. Le père est débile et le fils présente un trouble marqué du métabolisme de la cholestérine avec lésion fibreuse de l'aorte. Tous les deux ont des troubles de l'anneau lymphatique.

MM. *Crouzon*, *A. Macé de Lepinay* et *Di Matteo* présentent une mère et une fille atteintes de la même maladie. La mère a commencé à avoir des fractures à l'âge de six ans. Elle a en outre des troubles auditifs. Chez la fille on a vu la maladie débiter à deux mois ; elle a de plus une déficience intellectuelle marquée. Les deux malades ont de l'hypersympathicotomie.

CONCLUSIONS

Le syndrome de fragilité osseuse congénitale, avec fractures multiples, isolée par Vrölik en 1845, sous le nom d' « ostéogénésis imperfecta » et dont la description complète a été donnée en 1905 par Porak et Durante, sous le nom de « dysplasie périostale » mérite-t-il de garder son autonomie comme entité pathologique, ou doit-on le considérer simplement comme une forme grave et précoce de l' « ostéopsathyrose » ?

Jusqu'à présent, une certaine confusion règne à ce sujet et les observations concernant l'un et d'autre syndrome, sont publiées sous les étiquettes les plus diverses : ostéogénèse imparfaite, ostéopsathyrose, maladie de Lobstein, syndrome de Van der Hoeve, dysplasie périostale, maladie de Porak et Durante, fragilité osseuse congénitale, fractures multiples, etc...

Les *analogies* sont nombreuses : la fragilité des os longs, les caractères de ces fractures, l'aspect radiologique du squelette, la coloration bleu ardoisé des sclérotiques, le crâne à rebord et les lésions histologiques de même ordre.

Looser avait proposé d'appeler « ostéogénésis imperfecta congenita » la dysplasie périostale et « ostéogénésis imperfecta tarda » l'ostéopsathyrose essentielle. L'épithète de

« congénitale » ne semble pas pouvoir être réservée à la dysplasie périostale. L'ostéopsathyrose, maladie héréditaire et familiale est, elle aussi, congénitale et ce terme n'aurait rien de distinctif. On ne peut dire davantage que l'une est la forme précoce et l'autre, la forme tardive de l'affection puisqu'il existe des ostéopsathyroses dont les fractures ont été constatées à la naissance ou dans les premiers mois de la vie.

Les *différences* consistent surtout dans le *nanisme avec micromélie*, l'*atteinte profonde de l'état général* et le *prognostic souvent fatal* à brève échéance qui font de la dysplasie périostale une maladie infiniment plus grave que ne l'est l'ostéopsathyrose en général. Enfin il est curieux que l'on ne retrouve pas dans les observations de dysplasie périostale les caractères héréditaires et familiaux qui sont souvent constatés dans la maladie de Lobstein. La surdité manque aussi dans la plupart des observations de dysplasie périostale que nous avons pu lire ; il est vrai de dire qu'elle est également un symptôme très inconstant de l'ostéopsathyrose.

Il existe des observations de fragilité osseuse, dont les fractures multiples ont été constatées à la naissance, qui ne présentaient pas de nanisme avec micromélie et qui ont survécu longtemps. La survie tout en étant exceptionnelle ne semble pas pouvoir être un symptôme qui empêche de poser le diagnostic de syndrome de Porak et Durante, d'autant plus qu'elle est imprévisible.

Celui-ci reste donc pour l'instant une forme particulièrement grave de fragilité osseuse, caractérisé par deux symptômes : 1° son apparition à la naissance et 2° l'association

à la fragilité osseuse d'une morphologie caractérisée par des membres trop courts par rapport au tronc.

Qu'on considère le syndrome de Porak et Durante ou dysplasie périostale comme une maladie autonome ou comme une forme grave et précoce de l'ostéopsathyrose, il semble qu'il faille la distinguer des autres fragilités osseuses de l'enfant ou de l'adulte en raison de la sévérité de son pronostic, que les progrès de la thérapeutique atténuent déjà, et du nanisme micromélique qui le caractérise.

Quant à la recherche des facteurs étiologiques de ce curieux syndrome et du traitement préventif et curatif à lui opposer, elle offre encore un vaste champ d'études.

VU : *Le Doyen,*

VU : *Le Président de la Thèse,*

G. ROUSSY.

OMBRÉDANNE.

VU ET PERMIS D'IMPRIMER :

Le Recteur de l'Académie de Paris,

Pour le Recteur :

L'Inspecteur de l'Académie,

J. PERRON.

BIBLIOGRAPHIE

- APERT. a) Achondroplasie, dysplasie périostale, ostéopsathyrose-dysostose cleido-cranienne, maladies familiales et maladies congénitales, 1 vol. de 360 pages, chez Baillière, Paris, 1907, p. 93-125. b) Dysostose cleido-cranienne héréditaire, dysplasie périostale. In. *Nv. traité de méd. et de thérap.* Brouardel et Gilbert, 1912, p. 703-717.
- BABONNEIX et PEIGNAUX (J.). — Fractures congénitales multiples des membres chez un prématuré débile. *Gaz. Hôp.*, 1923, n° 35, p. 557.
- BABONNEIX, DUCROQUET et Mlle WILM. — Maladie de Lobs-tein. *Bull. et Mém. de la Soc. de Pédiatrie de Paris*, 12 juillet 1932.
- BARRIN. — Quelques cas de maladies osseuses rares. *Thèse de Lyon*, 1931.
- BAUER. — a) Uber Ostéogénésis imperfecta. *Zeitschr. f. Chirurgie*. 1920, tome 154, p. 165. b) Uber Identität u. Wesen der sogenannten ostéopsathyrosis idiopathica u. ostéogénésis imperfecta, *ibid*, 1920, tome 160, p. 189.
- BERNARD (Léon). — Ostéopsathyrose, in *Nouv. traité de méd. et de ther.* Brouardel et Gilbert, 1912, vol. maladies des os, p. 560.
- BIERING. — Ostéopsathyrose héréditaire. *Acta chirurgica scandinavica*, n° 70, 1933, p. 481.
- BOUZON, HOLM et VAN de ZEJPEN. — A propos d'un cas d'ostéopsathyrose. *Le Scapel*, 27 mai 1933.

- BREUER. — Zur Therapie der Osteopsathyrosis mit blauer Sklereu.
Deutsche med. Wochenschr., 10 octobre 1930.
- BROCA (Aug.). — a) Dysplasies osseuses congénitales ; fragilité osseuse, dite essentielle, in *Chirurgie infant.*, 1914, p. 101. b) Ostéomalacse-genu valgum-ostéopsathyrosis. *Rev. mens. des mal. de l'enfant*, 1914, p. 22.
- BROCA (Aug.) et HERBINET. — De l'ostéopsathyrosis ou fragilité osseuse dite essentielle. *Rev. de Chir.*, 1905, n° 2, p. 770.
- BRUIN (J. de). — Un cas d'ostéogénèse imparfaite, dysplasie périostale, enfant âgé de 21 mois. *Bull. et Mém. Soc. Péd. de Paris*, 26 sept. 1925, p. 396-398.
- CHALOCHET, LEPENT et J. MAES. — Trois cas d'ostéopsathyrose ou maladie de Lobstein. *La Picardie médicale*, n° 4, avr. 1934, res. in *Journal de Chirurgie*, 1935.
- CLÉMENT Robert, Mlle M. BARNAUD et Mlle S. LYON. — Fragilité osseuse congénitale à type dysplasie périostale ou ostéogénèse imparfaite. *Bull. et Mém. de la Soc. de Pédiatrie de Paris*. Séance du 21 juin 1935.
- CLÉMENT Robert. — Fragilité osseuse congénitale à type de maladie de Lobstein ou ostéopsathyrose, *ibid.*
- CRONENTAL. — Uber Osteopsathyrosis hereditaria. *Deutsches Archiv. f. kl. Méd.*, 12 juillet 1932.
- CROUZON, H. BOUR et TURCHINI. — Un cas d'ostéopsathyrose avec troubles mentaux. *Société Méd. des Hôp. de Paris*, 28 juin 1935.
- CROUZON, A. MACÉ DE LÉPINAY et DI MATTEO. — Ostéopsarose chez la mère et chez la fille. Etude biologique de ces 2 cas. *Soc. Méd. des Hôp. de Paris*, 7 décembre 1934.
- CROUZON. — a) Dystrophies osseuses systématisées congénitales. *Nv. traité de méd.* Roger, Vidal et Teissier, fasc. XXII, chez Masson, 1934, p. 201. b) Dysplasie périostale, *ibid.*, p. 211.
- DUJOL et MICHELON. — A propos d'un cas de dysplasie périostale.

- tales ou d'ostéogénèse imparfaite. *Revue française de gynécologie et d'obst.*, août 1926.
- DURANTE. — Dystrophies osseuses congénitales. *Bull. de l'Acad. de Méd.*, 1905.
- DUVOIR. H. LEROUX, L. POLLET et P. CHAPIREAU. — Interférométrie dans un cas d'ostéopsathyrose. *Soc. Méd. Hôp.* Paris, 20 avr. 1934.
- FERRI. — Un cas de fragilité congénitale des os, in *La Pediatria*, tome 33, n° 1, 1925, p. 1-12.
- FRANKE. — Rapport de l'ostéopsathyrose et l'ostéogénèse imparfaite. *Zeitschr. f. Orth. et Chir.*, t. XII, p. 175.
- FRONTALI. — Fragilité osseuse congénitale et thymus. *Rev. di Clin. ped.*, tome 8, n° 5, 1920.
- FULCONIS. — De la dysplasie périostale. *Algérie médicale*, avr. 1935.
- GOTTSTEIN. — Familiäres Auftreten von Osteopsathyrosis blauen Auges u. hochgradiger Schwerhörigkeit. *Zentralbl. f. Chir.*, 1932, n° 17.
- GREPPI. — *Clinica et Higiene inf.*, oct. 1931.
- GRYNFELT et VAN NECK (M.). — Ostéopsathyrose et rachitisme. *Communic. à la soc. belge d'orthop.*, séance du 14 oct. 1925.
- GUILLOTEL (Mlle F.). — Thèse de Doctorat. Lyon, 1925-26.
- HASZMANN et VERDINO. — Zur Kenntnis der Osteogénese imperfecta. *Jahrb. f. Kinderh.* Bd. 140 (1933).
- HEIN. — Journal Bone Joint Surgery, tome 10, n° 243, avr. 1928. *Journal des Praticiens* du 16 mars 1935. L'ostéopsathyrose.
- KEENE. — « *Lancet* », sept. 1922.
- LAEDERICH, MAMOU et BEAUCHESNE. — Syndrome de Van der Hoeve. *Soc. méd. Hôp. Paris*, 24 juin 1932.
- LESNÉ et LANGLE. — Osteopsathyrosis. *Arch. de méd. des Enfants*.
- LOBSTEIN. — Anatomie pathologique spéciale, 1833, t. II, p. 204.

- LEVENT. — Syndrome de Lobstein et Van des Hoeve. *Gaz. Hôp.*, 21 déc. 1932.
- LOOSER. — Zur Kenntnis der osteopsathyrosis imperfecta u tarda, sogenante idiopathische osteopsathyrosis in *Mittel. aus den Greuzebieten der Med. u. chir.*, 1905, vol. 15, p. 161.
- MACCIOTA. — Considérations sur un cas de fragilité osseuse congénitale. *Studi Sassaresi*, tome 6, fasc. 5, 1928.
- MEYER. — Zur Differential diagnose der rachitis u. osteopsathyrose. *Zeitschr. f. Kinderh.* Bd. 44, fasc. 5/6.
- MIRAGLIA. — Contribution à la connaissance de l'ostéopsathyrose idiopathique, *la Pédiatru*, t. 34, n° 22, 1926.
- MONDOR (H.) et SICARD (A.). — Un cas d'ostéopsathyrose. Maladie de Lobstein. *Presse médicale*, n° 92, 18 nov. 1933.
- MYERS. — 2 cas d'ostéogénèses imperfecta. *Proc. of the Royal Soc. of Med.*, juin 1923.
- MOURIQUAND et Mlle WEIL. — Traité de méd. des enfants, tome IV, p. 325.
- NOBÉCOURT (P.). — Fragilité osseuse et fractures dites spontanées chez les enfants in *Clin. méd. des enfants*, vol. III, Masson, 1926, p. 362.
- OMBREDANNE. — Précis clinique et opératoire de chirurgie infantile, p. 14 ; fractures intra-utérines, fractures par fragilité congénitale (ostéopsathyrose).
- PEHU et Mlle F. GUILLOT. — Sur la dysplasie périostale ou ostéogénèse imparfaite. *Revue Française de Pédiatrie*, janv. 1927.
- PASTEUR VALÉRY-RADOT, STEHELIN et MAWAS. — Un cas d'ostéopsathyrose, *Soc. Méd. Hôp. Paris*, 29 juin 1928.
- PORAK et DURANTE. — a) Les micromélies congénitales, in *Iconographies de la Salpêtrière*, 1905. b) Dystrophies osseuses congénitales, *Ann. obst. de France*, 1905.
- RENOU Pierre. — Ostéogénèse imparfaite et dysplasie périostale. *Thèse de Paris*, 1935.

- RIBADEAU-DUMAS, DEBRAY et SAIDMAN. — Fractures multiples chez un nourrisson guéri par les rayons ultra-violets. *Soc. de Péd. de Paris*, 16 juin 1925.
- ROUËCHE (H.). — Un cas de fragilité osseuse. *Archives de Méd. des Enfants*, n° 5, mai 1935.
- ROUX et PASSEBOIS. — Syndrome de Lobstein et Cornaz. *Arch. de la Soc. des Sciences méd. et biol.*, publ. en févr. 1936.
- SCHABAD. — Der Stoffwechsel bei angeborener Knochenbrüchigkeit (ostéogénésis imperfecta) *Zeitschr. f. Kinderh.*, 22 juin 1914.
- SICARD, HAGENEAU et GILBERT-DREYFUS. — Un nouveau cas de maladie de Lobstein. Les yeux ardoisés. *Soc. méd. Hôp. Paris*, 8 févr. 1929.
- SORRENTINO. — Contribution anatomo-clinique à la connaissance de l'ostéogénèse imparfaite, *la Pediatria*, tome 39, fasc. 12, 1931.
- STECHER. — Über das Schicksal der Kinder mit osteogenesis imperfecta (ostéopsathyrosis idiopatica). *Zeitschr. f. Kinderh.*, 1923, vol. 36, p. 58.
- SYMON et ORTEGA. — Ostéopsathyrose; *Arch. de l'Hôpital de niños Sentiago du Chili*, 2^e année, n° 1 mars 1931, pp. 41-49.
- SUMITA. — Beiträge zur Lehre von der Chondrodystrophia foetalis (Kaufmann), u. osteogenesis imperfecta (Vrölick) mit besonderer Berücksichtigung der anatomischen differenzialdiagnose. *Deutsche Zeitschr. f. Chir.*, 1910, vol. 107, p. 1-110.
- VAN DER STRAËTEN (Louvain). — Présentation à la Société Belg. d'ophtalm. *Bruzelles-Médical*, 26 nov. 1933.
- WYATT et Mme EASHERN, *American Journal of Dis of children*, février 1932.

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	7
Chapitre I. — Généralités	8
Chapitre II. — Les analogies	10
Chapitre III. — Les différences	11
a) La Micromélie	11
b) Longévité et pronostic vital éloigné	13
c) Le caractère hérédofamilial ..	17
OBSERVATIONS	18
a) Observations de dysplasie pé- riostale	18
b) Observations d'ostéopsathyrose.	31
CONCLUSIONS	36
BIBLIOGRAPHIE	39

